

Publicado por PacNoRGG
El Grupo de Genética Regional
del Noroeste del Pacífico

YO TENGO EL GEN DE LA FIBROSIS QUÍSTICA, PERO LA PRUEBA DE MI PAREJA DIO RESULTADO NEGATIVO

**Usted se ha realizado una prueba de portador de fibrosis quística (FQ) que demostró que usted es un portador. Pero la prueba de su pareja dio “negativa.”
¿Y ahora qué hacemos?**

¿Cómo sabe que soy portador de FQ?

El análisis de sangre identificó los cambios más comunes en la pareja de genes de FQ. Debido a que usted tiene uno de los cambios más comunes en uno de esos genes, usted es portador.

¿Qué es un portador?

Un portador es una persona que tiene un gen cambiado (llamado mutación) para la enfermedad FQ. Los genes no cambian durante su vida. Por lo tanto un portador siempre será un portador, pero nunca se enfermará de FQ. Los portadores no necesitan asistencia médica especial. Las personas con FQ siempre tienen dos genes cambiados.

¿Qué es FQ?

La FQ es una enfermedad que causa problemas de respiración y afecta al tracto digestivo. Los síntomas generalmente comienzan durante el primer año de vida y empeoran con el tiempo. Algunos niños están muy enfermos; otros no. Los problemas incluyen tos, pulmonía reiterada, daño pulmonar, diarrea y crecimiento escaso. Las personas que padecen FQ no están mentalmente retrasadas. No afecta la apariencia. La vida es más corta, pero la mayoría de los niños con FQ vive de 20 a 35 años. No existe la cura. El tratamiento normalmente consiste en medicación y terapia física.

La prueba de mi pareja dio negativa. ¿Puede aún ser un portador?

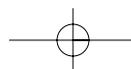
Sí. Si bien la probabilidad que su pareja sea portadora es muy baja, nunca es cero. Pueden suceder más de 900 cambios diferentes en los genes de FQ. La prueba solamente identifica 25 de estos. Algunas personas tienen un cambio que la prueba no identifica. Debido a que no se detectó ningún cambio, solamente existe una baja probabilidad que su pareja sea portadora. La probabilidad exacta depende de la raza de su pareja. Su médico o consejero genético le indicarán su probabilidad.

¿Qué probabilidad tengo de tener un bebé que padezca de FQ?

La probabilidad de tener un bebé afectado es muy baja. Para que usted tenga un bebé que padezca de FQ deberán suceder dos cosas.

Primero, ambos, usted y su pareja deberán ser portadores. Luego, el bebé deberá heredar el gen FQ cambiado de usted y el de su pareja.

Si se sabe que ambos padres son portadores, la posibilidad que el bebé se vea afectado es de 1 en 4 (25%). La probabilidad que su bebé padezca FQ será por cierto más baja que 1 en 4 y probablemente sea menor del 1%. Su médico o consejero genético le indicarán su probabilidad.



¿Podemos realizarle la prueba al bebé?

Durante el embarazo:

Sí, pero el resultado no será muy exacto. Si su pareja tiene un gen cambiado que la prueba no haya identificado, el gen cambiado tampoco se identificará en el bebé. Deberá hablar con un consejero genético para entender bien qué le indicará la prueba en el bebé, así como la posibilidad que la prueba le cause un problema en su embarazo.

En el nacimiento:

Sí, pero repetimos, el resultado no será muy exacto.

Algunos meses después del nacimiento:

Sí. Se le podrá realizar al bebé una prueba de FQ diferente, que será más exacta. Esta prueba normalmente se realiza cuando el bebé tiene algunos síntomas de FQ. Deberá hablar con su médico para ver si su bebé debe realizarse una prueba y cuándo deberá hacerlo.

¿Debo informarle a mi familia?

Debido a que usted es una persona portadora de FQ, otros miembros de la familia también podrán serlo. Puede sugerirles que hablen con su médico o con el consejero genético para ver si quieren realizarse la prueba.

¿Cómo puedo obtener más información? ¿Cómo puedo decidir qué debo hacer?

Hable con su médico o consulte a un especialista en genética, un consejero genético. El consejero genético está especialmente preparado para ayudarle a decidir lo mejor para usted. El consejero genético le responderá las preguntas que tenga acerca del análisis de sangre, la prueba que le podrán hacer durante el embarazo y responderá a cualquier otra pregunta que usted tenga sobre FQ.

Esta hoja informativa fue escrita por los comités de Genética Prenatal y de Educación del PacNoRGG (Grupo Regional de Genética del Noroeste del Pacífico) y es coherente con la Protección de Portador Prenatal y Previo a la Concepción de la Guía Clínica y de Laboratorio de 2001 para la Fibrosis Cística publicada por el Colegio Americano de Obstetras y Ginecólogos y el Colegio Americano de Genética Médica. Folletos más detallados de pacientes, Prueba de Portador de Fibrosis Cística: La decisión es suya, y Prueba de Fibrosis Cística: ¿Qué sucede si Tanto mi Compañero como Yo somos Portadores?. Se puede adquirir en ACOG, www.acog.org; (202)863-2518.

PacNoRGG es financiado en parte por el proyecto #MCJ-411002-13 de la Oficina de Salud Infantil y Materna, Departamento de Servicios Humanos y de Salud.

Este folleto está disponible en el sitio web de PacNoRGG
<http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg/index.html>

Abril de 2002





Dear Colleague,

The Washington State Department of Health (DOH) is pleased to provide camera-ready art for printing this educational material. To ensure that the original quality of the piece is maintained, please read and follow the instructions below and the specifications included for professional printing.

- **Use the latest version.** DOH materials are developed using the most current information available, are checked for clinical accuracy, and are field tested with the intended audience to ensure they are clear and readable. DOH programs make periodic revisions to educational materials, so please check this web site to be sure you have the latest version. DOH assumes no responsibility for the use of this material or for any errors or omissions.
- **Do not alter.** We are providing this artwork with the understanding that it will be printed without alterations and copies will be free to the public. Do not edit the text or use illustrations or photographs for other purposes without first contacting us. Please do not alter or remove the DOH logo, publication number or revision date. If you want to use a part of this publication for other purposes, contact the Office of Health Promotion first.
- **For quality reproduction:** Low resolution PDF files are intended for black and white or color desktop printers. They work best if you are making only one or two copies. High resolution PDF files are intended for reproducing large quantities and are set up for use by professional offset print shops. The high resolution files also include detailed printing specifications. Please match them as closely as possible and insist on the best possible quality for all reproductions.

If you have questions, contact:
Office of Health Promotion
P.O. Box 47833 Olympia, WA 98504-7833
(360) 236-3736

Sincerely,
Health Education Resource Exchange Web Team